الفصل الخامس

أسباب التشوهات الخلقية لدى الأجنة

obeikandl.com

obeikandl.com

أسباب التشوهات الخلقية لدى الأجنة

إذا أرادت الحامل إجراء بعض الفحوص الطبية لتطمئن على أن جنينها لا يعاني من التشوهات الخلقية، فلابد لها قبل كل شيء من معرفة أسباب هذه التشوهات.

تعتقد بعض الحوامل أن التشوهات الخلقية التي تستحق الاهتمام هما متلازمة دوان (الطفل المنغولي) (DOWN SYNDROME) وانشطار العمود الفقري (SPINA BIFIDA).

بالرغم من أن هذه التشوهات تُعَدُّ من الأسباب المهمة لحدوث الإعاقات الرئيسية لدى الأطفال، فما هما إلا جزءاً من مجموعة من العيوب الخلقية النادرة التي يواجهها الأطفال.

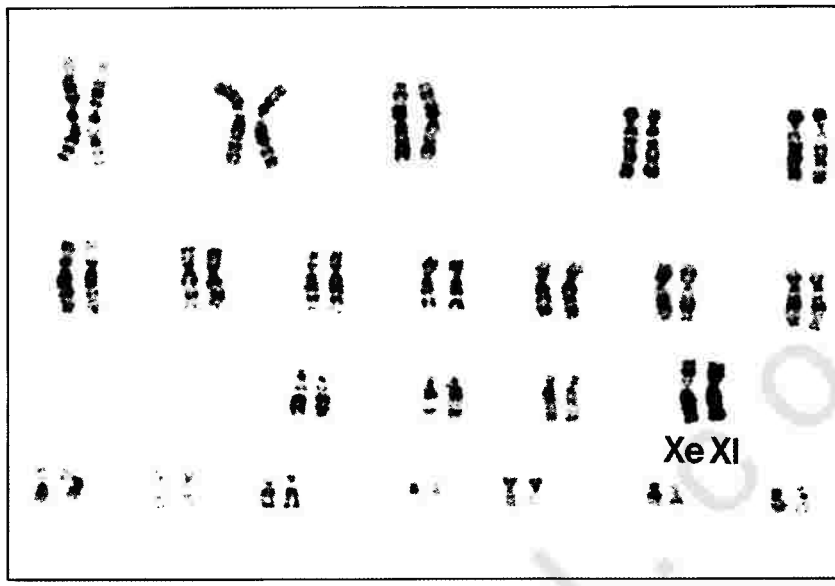
سوف نلقي الضوء في هذا الفصل على أسباب التشوهات الخلقية، ونسبة حدوثها، وإمكانية اكتشافها قبل الولادة، علماً بأننا قد أشرنا في الفصل الرابع من هذا الكتاب إلى التشوهات الخلقية التي يمكن اكتشافها بواسطة جهاز الأشعة الصوتية. إلا أننا سنتحدث في الفصلين السادس والسابع من هذا الكتاب عن أسلوبين من الاختبارات التي تستعمل لاكتشاف التشوهات الخلقية لدى الأجنة يدعى أولهما (AMNIOCENTESIS) وهو يعني أخذ عينة من السائل الأمنيوسي المحيط بالجنين وإرسالها إلى المختبر لاستخلاص وزرع خلايا الجنين الموجودة فيه، ومن ثم دراستها لاكتشاف التشوهات الجينية والكروموزومية التي قد تكون موجودة لديه.

أمـا الاخـتـبـار الثـاني فـإنه يدعى CHORIONIC VELLOUS SAMPLING (CVS) وهو يعني أخذ عينة من أنسجة المشيمة التي تحتوي على خلايا الجنين وإرسالها إلى المختبر لإجراء التحليل المشار إليه أعلاه.

الكروموزومات والجينات (CHROMOSOMES AND GENES)

قبل التحدث عن بعض التشوهات الخلقية الموجودة لدى الأجنة يجب علينا أن نفهم وظائف الكروموزومات والجينات، كما يجب علينا أن ندرك أن سبب بعض التشوهات الخلقية الموجودة لدى بعض الأجنة تدل على وجود بعض العيوب الخلقية في كل من كروموزومات وجينات هذه الأجنة، ويمكن التأكد من ذلك بدراسة خلايا الجنين الموجودة في كل من المشيمة والسائل الأمنيوسي.

بالإضافة إلى ما تقدم يجب أن نشير هنا بأنه يوجد في كل خلية من خلايا الإنسان ٢٣ زوجاً من الكروموزومات أو الصفات الموروثة (٢٣×٢=٤٦) نصفها من الأب والنصف الآخر من الأم (انظر الشكل ٥-١). كما يوجد في داخل هذه الكروموزومات ما يقارب الخمسون ألف زوج من الجينات نصفها من الأب والنصف الآخر من الأم، ولكنها موزعة بنسب مختلفة على هذه الكروموزومات، علماً بأن هناك وظيفة ورقماً لكل كروموزوم، كما أن هناك وظيفة ورقماً لكل جين، وسوف نتحدث عن هذه الأرقام وهذه الوظائف في مكان لاحق من هذا الكتاب.



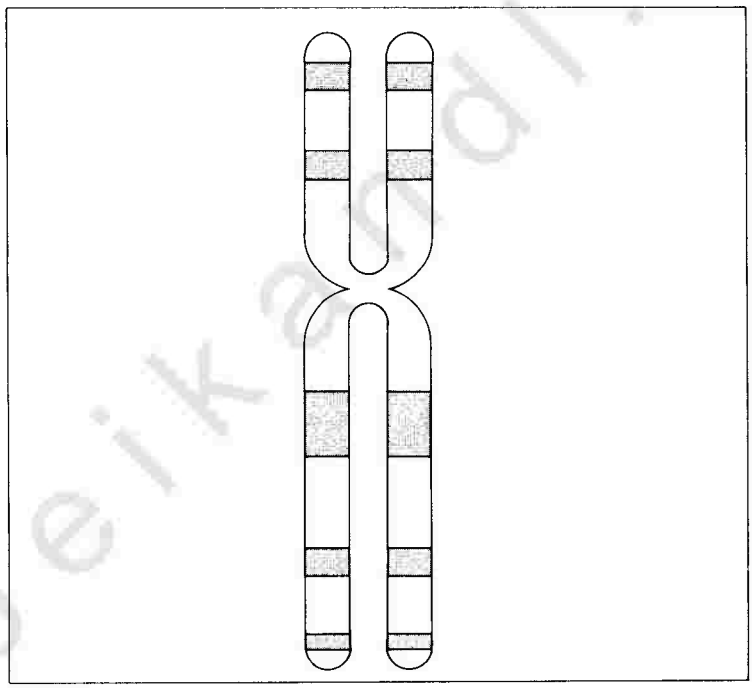
الشكل ٥-١ تحليل للكروموزومات الطبيعية ويبلغ عددها ٤٦ كروموزوماً.

يحدد الزوج الثالث والعشرون من الكروموزومات والمكون من جسمين هما كروموزوم x وكروموزوم y جنس الجنين، فإذا كان هذا الجنين ذكراً فإن الزوج الثالث والعشرين من الكروموزومات يكون متكوناً من جسمين مختلفين من الكروموزومات هما xy ، وإذا كان هذا الجنين أنثى فإنه يكون متكوناً من جسمين متشابهين من الكروموزومات هما xx . أما بقية الكروموزومات المكونة من ٢٢ زوجاً من الأجسام فإنها تدعى (AUTO-SOMES) وهي التي تحدد الصفات الوراثية للإنسان مثل لون الشعر والبشرة والمظهر الخارجي والطول والذكاء، علماً بأن كل زوج من الكروموزومات يحتوي على آلاف الجينات كما هو موضح في الشكل (٥-٢). ويوجد في كل جين بصمة وراثية أو شفرة كيميائية (CHEMI-

(CAL CODE تحتوي على المعلومات التي يحتاج إليها الجسم، لصنع بروتين معين، يقوم بتأدية إحدى وظائف الجسم الفريدة. وكل جين يقع في مكان محدد على الكروموزوم وهو متطابق الموقع لدى جميع الناس.

فحص كروموزومات الجنين قبل الولادة.

توجد خلايا الجنين في كل من المشيمة والسائل الأمنيوسي، وهذه الكروموزومات الموجودة في هذه الخلايا هي نفس الكروموزومات الموجودة في خلايا الجنين. لذا يمكن أخذ عينة من المشيمة أو من السائل الأمنيوسي



الشكل ٥-٢ مخطط يوضح واحداً من الكروموزومات الستة والأربعين والموجود في كل خلية. كل منطقة من المناطق المظللة تشكل جين قد يكون مسؤولاً عن أحد الخصائص، وغالباً تكون عدة جينات مسؤولة عن تحديد خاصية واحدة مثل لون الشعر أو لون العينين أو الصلع أو غير ذلك.

اللذان يحتويان على خلايا وكروموزومات الجنين وإرسالها إلى المختبر، لإجراء بعض الفحوص الطبية، لمعرفة فيما إذا كانت هناك تشوهات في هذه الكروموزومات تؤدي إلى حدوث تشوهات خلقية لدى هذا الجنين. وبما أن السائل الأمنيوسي يحتوي على عدد كبير من خلايا الجنين بعضها ميتة وبعضها حية، فإنه يجب في هذه الحالة أخذ كمية كبيرة من هذا السائل لا تقل عن ١٥ ملل لإجراء التحاليل المشار إليها أعلاه، ويسمى هذا الاختبار (AMNIOCENTESIS) أما الاختبار الثاني الذي يستعمل لاكتشاف التشوهات الخلقية لدى الجنين فإنه يدعى (CVS) وهو يعني أخذ عينة من خلايا الجنين الموجودة في المشيمة.

إذا كان هناك شك في نتائج اختبار (AMNIOCENTESIS) أو إذا كانت هناك حاجة ملحة للحصول على نتائج سريعة فإنه يمكن في هذه الحالة أخذ عينة من دم الجنين عن طريق الحبل السري، أو عن طريق الأوعية في قلبه كما يمكن الحصول على عينات من أجزاء أخرى من جسم الجنين مثل بوله ولكن هذا الشيء لا يحدث إلا نادراً.

هل يمكن اكتشاف جميع التشوهات الخلقية قبل الولادة؟

بالرغم من أن الإحصائيات تدل على وجود تشوهات خلقية لدى الأطفال حديثي الولادة بنسبة ٤٪ إلا أن معظم أسباب هذه التشوهات ليست معروفة حتى الآن، ومن الجدير بالذكر أن ٦, ٠٪ من هؤلاء الأطفال يعانون من تشوهات خلقية في الكروموزومات.

أما نسبة الأطفال الذين يعانون من التشوهات الجينية فلا تتجاوز ١٪،

كما أن التشوهات الجينية التي يزيد عددها على خمسة آلاف حالة لم تكتشف إلا مؤخراً من قبل المتخصصين في علم الجينات.

وأخيراً، تدل هذه الإحصائيات على أن ٢٪ من الأطفال حديثي الولادة يعانون من تشوه تركيبي في أحد أعضاء الجسد (STRUCTURAL MAL-FORMATION) مثل انشطار العمود الفقري، والشفاه المنفلجة المصحوبة بانشقاق في سقف الحلق، والتشوهات الخلقية الموجودة في القلب، علماً بأن معظم أسباب هذه التشوهات ليست معروفة حتى الآن وفي بعض الأحيان يكون سبب هذه التشوهات وجود عيوب خلقية في جينات هؤلاء الأطفال.

يمكن اكتشاف بعض التشوهات الجينية الموجودة لدى الأجنة بدراسة خلايا الجنين في السائل الأمنيوسي (AMNIOTIC FLUID) أو تلك الموجودة في أنسجة المشيمة (CVS) وهذا يعني عدم استطاعة الأطباء اكتشاف جميع التشوهات الخلقية التي تعانيهاالأجنة.

بناءً على ما تقدم نستطيع القول إن الاختبارات المشار إليها أعلاه لا تضمن ولادة أطفال طبيعيين يتمتعون بصحة جيدة، ومعرفة هذه الحقيقة مهم جداً من الناحية الطبية، لأن معظم الأمهات يعتقدن أن نتائج هذه الاختبارات - إذا كانت طبيعية - تدل على أن أطفالهن لا يعانون من عيوب خلقية أو مشكلات صحية.

لذلك نلفت الانتباه إلى مشكلات أخرى أكثر حدوثاً من تشوهات الكروموزومات، وتسبب بعض التعقيدات والمشكلات الصحية للجنين، حيث مثلاً أن نسبة الأطفال الذين يولدون قبل اكتمال فترة الحمل

(PREMATURE BABIES) تصل إلى ٥٪ من عدد الأطفال حديثي الولادة، كما أن نسبة الأجنة الذين لا ينمون نمواً طبيعياً خلال النصف الثاني من الحمل تصل إلى ١٠٪ ويترتب على ذلك حدوث بعض التعقيدات الطبية التي تؤثر في صحة الجنين وسلامته.

القصور الذهني (MENTAL RETARDATION)

يثير هذا النوع من التشوهات الخلقية الذعر والخوف لدى معظم الناس علماً بأن نسبة الأطفال الذين يعانون من القصور الذهني الشديد تصل إلى ٠,٥٪ من عدد الأطفال المولودين، ومعظم هؤلاء الأطفال يموتون مبكراً، أما الذين لا يموتون مبكراً فإن نسبتهم عندما يبلغون السنة الخامسة من عمرهم تتراوح بين ٠,٣٪ و ٠,٤٪.

بناءً على ما تقدم يجب أن نشير هنا بأن هناك عدة أسباب لهذا القصور وأول هذه الأسباب هو وجود عيوب خلقية في كروموزومات الجنين التي يمكن اكتشافها قبل الولادة، علماً بأن نسبة الأطفال الذين يعانون من القصور الذهني لهذا السبب لا تزيد عن ٤٠٪ من عدد الأطفال الذين يعانون من هذه المشكلة، وهذا يعني أن ٦٠٪ من حالات القصور الذهني لا تمت بصلة إلى العيوب الخلقية الموجودة في الكروموزومات أو الجينات.

وأخيراً يجب أن نشير هنا بأن من أهم أسباب حدوث القصور الذهني الناتج عن وجود عيوب خلقية في الكروموزومات هو مرض الطفل المنغولي أو متلازمة دوان (DOWN SYNDROM) وهو يعني وجود ٣ أجسام مكرره في الكروموزوم ٢١ بدلاً من اثنين، أما الثاني فإنه يدعى

(FRAGILE -X SYNDROME) وهو يعني وجود تشوه أو عيب وراثي في الكروموزوم (x) وهو أحد أجسام الكروموزوم الثالث والعشرون الذي يحدد جنس الجنين، ويمكن رؤية هذا التشوه بواسطة الميكروسكوب.

بناءً على ما تقدم يجب أن نشير هنا بأنه لا يمكن اكتشاف ٦٠٪ من الأجنة الذين يعانون من القصور الذهني قبل الولادة؛ لأن بعض الأطفال يصابون به لأنهم يعانون من تشوه خلقي في أحد الجينات، والبعض الآخر يحدث لهم هذا التخلف، لوجود عوامل خارجية مثل: إصابة الأم بالالتهابات أو عدم حصول الجنين على كمية كافية من الأكسجين قبل الولادة، وأخيراً، نستطيع أن نقول إن نسبة الأطفال المصابين بقصور ذهني لأسباب غير معروفة لدى الأطباء والمتخصصين لا تقل عن ٣٥٪ من مجموعة المصابين بهذه الإعاقة.

إن التقدم المذهل في طب الجينات سوف يؤدي إلى اكتشاف أعداد كبيرة من الأمراض الوراثية الموجودة في جينات الأجنة، ونتيجة لذلك استطاع العلماء قبل عدة سنوات اكتشاف مرض عدم تخثر الدم (الهيموفيليا) (HAEMOPHILIA) ومرض تليف الحويصلات الهوائية (CYSTIC FIBROSIS) علماً بأنه يمكن في الوقت الحالي اكتشاف التشوهات الخلقية الموجودة في ٢٥٠ جيناً، ولكن للأسف لا يمكن أن يخضع جميع الأشخاص لجميع الاختبارات الموجوده لاكتشاف هذه التشوهات، وعادة لا تخضع الحامل لهذه الاختبارات إلا إذا كان هناك شك في وجود تشوه خلقي معين في الجنين الذي تحمله، حيث إن هذه

الاختبارات لا تدل إلا على جنس الجنين من جهة أو على وجود تشوه خلقي في الكروموزومات بصفة عامة من جهة أخرى.

إذا كان هناك شك بأن الجنين يعاني من انشطار العمود الفقري (SPINA BIFIDA) فإنه يمكن دراسة الخلايا الموجودة في السائل الأمنيوسي (AMNIOTIC FLUID) للتأكد من وجود هذا المرض، أما إذا حدث للجنين تشوهات خلقية نتيجة وجود عوامل جديدة، فإن هذه العوامل لا يمكن اكتشافها إلا إذا كانت واضحة على شاشة جهاز الأشعة الصوتية.

لحسن الحظ أن نصف الأطفال المصابين بتشوهات خلقية والذين لا يزيد عددهم عن ٤٪ من مجموعة الأطفال حديثي الولادة لا يواجهون مشكلات أو إعاقات خطيرة وذلك مثل: تشوهات الأصابع الزائدة، أو البقعة الحمراء التي تغطي الوجه (PORTWINE STAIN).

بالإضافة إلى ما تقدم يستطيع الطبيب المعالج اكتشاف التشوهات الخلقية الموجودة لدى الأجنة وخصوصاً التشوهات الخلقية الخطيرة بنسبة ١٪، أثناء فحص الحامل بجهاز الأشعة الصوتية.

التشوه الجيني المنفرد (SINGLE GENE DEFECTS)

معظم التشوهات الجينية المعروفة والتي يصل عددها إلى خمسة آلاف حالة، هي تشوهات نادرة الحدوث، ولكنها تنتقل بالوراثة من جيل إلى آخر. وقد كان من الصعب في السنوات الماضية اكتشاف هذه الحالات قبل الولادة حتى لو كان لدى الوالدين طفل يعاني من بعض هذه التشوهات، لأن المشكلة تكمن في وجود خطأ أو خلل في جين واحد معين، قد لا ينتقل

بالوراثة من الوالدين إلى الطفل الجديد.

أول التشوهات الجينية التي تم اكتشافها قبل الولادة أثناء دراسة خلايا الجنين الموجودة في السائل الأمنيوسي (AMNIOTIC FLUID) تدعى (METABOLIC DISORDERS) وهي تعني وجود خلل في الاستقلاب الغذائي، علماً بأن هذا الخلل يكون واضحاً إذا كان هناك أنزيم أو مادة غريبة في السائل الأمنيوسي أو في دم الجنين.

إن التقدم المذهل في تشخيص أمراض الوراثة، جعل العلماء يعتمدون كثيراً على التحليل المباشر للكروموزومات، علماً بأن هؤلاء العلماء في أنحاء كثيرة من العالم مازالوا يحاولون تحديد موقع كل جين داخل كل كروموزوم لأن هذا التحديد سوف يمكنهم من اكتشاف بعض الأمراض التي تحدث نتيجة وجود عيوب خلقية في هذه الجينات. كما أن هذا الاكتشاف لا يتم إلا عن طريق فحص كل كروموزوم على حدة، أو فحص مجموعة من الجينات الموجودة داخله.

بالإضافة إلى ما تقدم يمكن اكتشاف هذه الأمراض بفحص الجين نفسه أو بفحص العلامات الموجودة فيه، والتي تدل على وجود خلل في هذا الجين.

المعروف طبياً أن الحامل لا تخضع للفحوص المشار إليها أعلاه إلا إذا كان هناك مرض وراثي لدى أحد أفراد عائلة الأم أو الأب، أو إذا كان لديهما طفل يعاني من هذا المرض. ويمكن للمتخصصين في علم الجينات في كلتا الحالتين إبلاغ الوالدين عما إذا كان هناك احتمال بانتقال هذا المرض إلى طفلهم، كما أنهم يستطيعون إبلاغهم عن طبيعة المشكلات الصحية التي

ستواجه هذا الطفل؛ لأن التشوهات الجينية تسلك طريقاً واضحاً ومميزاً في نقل الأمراض الوراثية، كما وضحها في القرن الماضي الراهب النمساوي جريجور مندل.

بالإضافة إلى ما تقدم نستطيع أن نقول بأن الأمراض الوراثية تنتقل إلى الأجنة عن طريق الوالدين، وأن كلاً منهما يساهم في نقل جين واحد أو مجموعة من الجينات لكل طفل من أطفاله، ويؤدي ذلك إلى تشكيل خصائص وصفات وراثية فريدة لكل طفل تجعله مختلفاً عن بقية الأطفال.

المعروف طبياً أن الجينات الطبيعية والجينات المشوهة قد تكون سائدة أو متنحية (DOMINANT OR RECESSIVE) كما أن بعض الأمراض الوراثية مثل مرض هنتجتون (HUNTINGTON CHOREA) لا ينتقل من الآباء إلى الأبناء إلا إذا كان لدى أحد الوالدين جيناً سائداً (DOMINANT GENE) حاملاً لهذا المرض، أو إذا كان لدى كل من الوالدين جيناً متنحياً (RECESSIVE GENE) يحمل المرض نفسه.

إذا كان أحد الوالدين مصاباً بمرض معين فإن نسبة احتمال انتقال هذا المرض إلى كل طفل من أطفاله تصل إلى ٥٠٪ علماً بأن معظم الآباء الذين يعانون من أمراض معينة لديهم جينات متنحٍ لا تنتقل بالوراثة إلى أبنائهم. بالإضافة إلى ما تقدم، إذا كان لدى أحد الوالدين جين واحد متنحٍ وكان هناك خلل في هذا الجين، فإن احتمال انتقال هذا الجين بالوراثة إلى أطفاله ليس وارداً، أما إذا كان كل من الوالدين يحملان نسخة واحدة من الجين المشار إليه، فإن نسبة انتقال هذا الجين إلى أبنائهم تصل إلى ٢٥٪.

المعروف طبياً أن إجراء بعض الفحوص المخبرية قبل الولادة للعوائل التي تعاني من التشوهات الخلقية، أو التي لديها طفل يعاني من هذه المشكلة سوف تساعد الأشخاص المتزوجين على اتخاذ أهم قرار في حياتهم الزوجية وهو إنجاب الأطفال وتكوين الأسرة.

بالرغم من أن التشوهات الجينية ينتج عنها بعض الأمراض الخطيرة إلا أن نسبة حدوثها نادرة جداً، علماً بأن هناك اختلافات عرقية لهذه الأمراض فبعضها يكثر في أجناساً معينة من الناس ولكنها تقل عند باقي الأجناس.

بالإضافة إلى ما تقدم يجب أن نشير هنا بأن الأمراض الوراثية التي يمكن اكتشافها قبل الولادة موضحة في النقاط التالية:

١- تليف الحويصلات الهوائية (CYSTIC FIBROSIS)

يُعَدُّ هذا المرض من أكثر التشوهات الجينية الواسعة الانتشار في شمال أوروبا، ونسبة حدوثه لا تتجاوز واحد إلى ٢٠٠٠ من عدد الأطفال المولودين أما أعراضه فهي عبارة عن التهابات متكررة للجهاز التنفسي تؤدي إلى موت المريض في بداية مرحلة الشباب.

بالرغم من أن الجين المتنحي (RECESSIVE GENE) الحامل لهذا المرض والموجود لدى عدد كبير من الناس بنسبة ٥٪ ليس له أي تأثير يذكر إذا انتقل بالوراثة من أحد الوالدين إلى الجنين، لاحظ الأطباء بأنه إذا كان هذا الجين موجوداً لدى الأب والأم فإن ذلك سوف يؤدي إلى إصابة هذا الجنين بهذا المرض.

بالإضافة إلى ما تقدم لم يستطع العلماء اكتشاف هذا المرض قبل الولادة

إلا بعد أن لاحظوا وجود أنزيم غريب في السائل الأمنيوسي، علماً بأن إجراء هذا الفحص قد واجه بعض الصعوبات في البداية، لأن نتائجه كانت مضللة وليست واضحة (FALSE NEGATIVE & FALSE POSITIVE) وهذا يعني أن نتائج التحليل قد تكون إيجابية، ومع ذلك نجد أن الجنين لا يعاني من هذا المرض، أو قد تكون سلبية ومع ذلك نجد أنه مصاب بهذا المرض.

إذا خضعت الحامل لفحص عينة أنسجة المشيمة (CVS) وهو يعني أخذ عينة من المشيمة وإرسالها إلى المختبر لدراسة خلايا الجنين، للتأكد من عدم وجود تشوهات جينية لديه، فإنها سوف تحصل على نتائج أكيدة يمكن الاعتماد عليها، والفضل في ذلك يرجع إلى التقدم الكبير الذي حققه العلماء في فحص ودراسة الجينات، وهناك احتمال كبير بأن هذا التقدم سوف يمكنهم في يوم من الأيام من فحص دم جميع الناس لتحديد الأشخاص الذين لديهم تشوهات جينية.

٢- فقر الدم البحري (THALASSAEMIA)

لاحظ الأطباء أن معظم الأشخاص المصابين بنوع خاص من فقر الدم (THALASSAEMIAS) يعيشون في كل من اليونان وإيطاليا وبعض الجزر الموجودة في البحر الأبيض المتوسط وفي أجزاء مختلفة من جنوب شرق آسيا.

كما لاحظ هؤلاء الأطباء بأن فحص الجينات يؤدي إلى معرفة الأشخاص المصابين بهذا المرض، ويمكن حالياً اكتشاف هذه المشكلة قبل

الولادة بأخذ عينة من دم الجنين في الأسبوع الثامن عشر من الحمل وإرسالها إلى المختبر لإجراء التحاليل اللازمة، لمعرفة عما إذا كان هذا الجنين يعاني من هذا المرض.

بالإضافة إلى ما تقدم يجب أن نشير هنا بأن المرض المشار إليه أعلاه لا ينتقل بالوراثة إلى الجنين إذا كان أحد الوالدين حاملاً للمرض، أما إذا كان كل من الوالدين حاملاً له فإن احتمال انتقاله إلى طفلهم هو شيء مؤكد وينتج عن ذلك أن هذا الطفل سوف يواجه مشكلة فقر الدم الشديد الذي يؤدي بحياته في فترة قصيرة.

٣- مرض هنتجتن

إذا كان أحد الوالدين يعاني من مرض (HUNTINGTON'S CHOR-EA) فإن الجين المسبب لهذا المرض والذي يكون عادة جين سائد (DOMI-NANT GENE) سوف ينتقل بالوراثة إلى طفلهم، علماً بأن أعراض هذا المرض الذي يمكن اكتشافه قبل الولادة هو حدوث رعشة شديدة في الجسم وقصور ذهني يصيب المريض بعد سن الأربعين، لذا يجب فحص جميع الأشخاص الذين لديهم أقرباء يعانون من هذا المرض.

٤- أمراض الجنس الواحد (SEX-LINKED DISORDERS)

من المعروف طبياً أن هنالك أمراضاً تصيب الذكور دون الإناث إذا كانت أمهاتهم يحملنها مثل: الهيموفيليا (HAEMOPHILIA) وهو عدم تخثر الدم أو (DUCHENE MUSCULAR DYSHOPHY) (الهـــــزال

العضلي) وسبب هذه الأمراض هو وجود تشوه خلقي في بعض الجينات الموجودة في الكروموزوم (X).

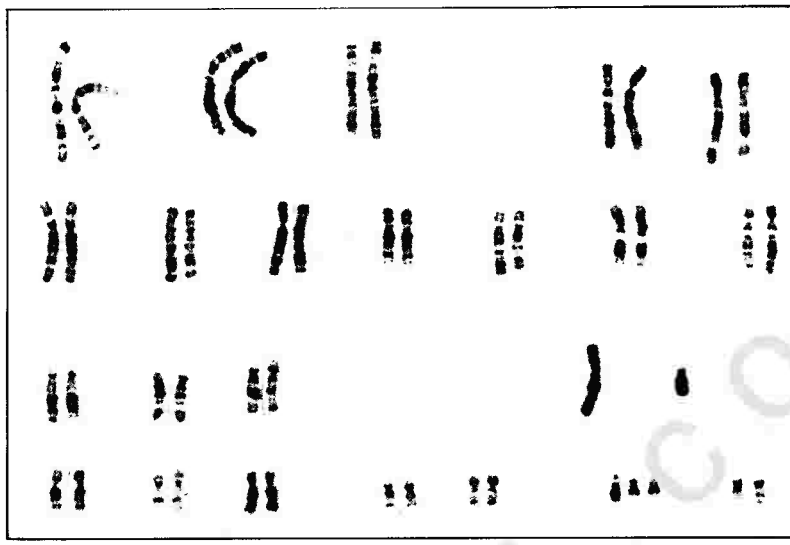
إذا كانت الحامل تحمل الجين المسبب لمرض الهيموفيليا (HAEMO-PHILIA) فإنه يجب عليها في هذه الحالة أن تخضع لفحص عينة أنسجة المشيمة (CVS) للتأكد من أن هذا الجين لم ينتقل بالوراثة إلى طفلها، وهناك طريقة أخرى يمكن استعمالها لمعرفة هذا الشيء وهو أخذ عينة من دم الجنين في الأسبوع الثامن عشر من الحمل.

بالإضافة إلى ما تقدم يجب أن نشير هنا بأن الأطفال الذين لديهم مرض (MUSCULAR DYSTROPHY) يعانون من مشكلة ضعف العضلات في بداية حياتهم، وهم عادة يموتون في بداية مرحلة الشباب، ويمكن اكتشاف هذه الحالة قبل الولادة إذا خضعت الحامل لفحص عينة أنسجة المشيمة (CVS).

التشوهات الكروموزومية

إذا كانت التشوهات الكروموزومية الموجودة لدى الأجنة بسيطة فإنها لا تؤثر في سلامة هؤلاء الأجنة، أما إذا كانت هذه التشوهات كثيرة وخطيرة فإنها تؤدي إلى الإجهاض بنسبة ٥٠٪ في المراحل المبكرة من الحمل.

إن الأشخاص الذين لديهم خبرة في تفسير التشوهات الكروموزومية يستطيعون معرفة أسباب هذه التشوهات، كما أنهم يستطيعون تحديد العلاقة بين التشوهات الخلقية والتشوهات الكروموزومية.



الشكل ٥-٣ تحليل الكروموزومات لجنين مصاب بمتلازمة داون (الكروموزوم ٢١).

إن نسبة حدوث التشوهات الكروموزومية لدى الأطفال حديثي الولادة تصل إلى ٦ في الألف، علماً بأن ثلث هذه الحالات تحدث نتيجة إعادة ترتيب في أجسام الكروموزومات، أما الباقي منها فإنها تحدث نتيجة وجود اختلاف في أعداد الكروموزومات، ويوضح الجدول (٥-١) التشوهات الكروموزومية الواسعة الانتشار.

الجدول ٥-١ نسبة حدوث بعض التشوهات المهمة بين الأطفال الأحياء .

الحالة	نسبة حدوثها التقريبي بين كل ألف ولادة	طريقة التشخيص	نسبة التشخيص
التشوهات الكروموزومية			
* متلازمة داون	١ر٥	فحص عينة من المشيمة أو فحص السائل الأمنيوسي	١٠٠٪
		الأشعة الصوتيه بمفردها	بعضها
* متلازمة ترنر	٠ر٢	فحص عينة من المشيمة أو فحص السائل الأمنيوسي	١٠٠٪
		الأشعة الصوتيه بمفردها	بعضها
*XXX, XXY, XYY	واحد لكل نوع	فحص عينة من المشيمة أو فحص السائل الأمنيوسي	١٠٠٪
التشوهات أحادية الجين			
* تليف الحويصلات الهوائية	٥٪	فحص عينة من المشيمة	١٠٠٪ في بعض العائلات الغالبية
		فحص السائل الأمنيوسي	
تشوهات كروموزوم الجنس مثل داء عدم تجلط الدم (الناعور) أو داء ضمور العضلات (دوشن)	٥٪	فحص عينة من المشيمة	١٠٠٪ في بعض العائلات
تشوهات القناة العصبية			
* انعدام المخ	غير ثابتة	فحص السائل الأمنيوسي أو الأشعة الصوتية	١٠٠٪
			١٠٠٪
* انشطار العمود الفقري	غير ثابتة	فحص السائل الأمنيوسي أو الأشعة الصوتية	٩٨٪
			٩٥٪

تابع الجدول ٥-١ نسبة حدوث بعض التشوهات المهمة بين الأطفال الأحياء .

الحالة	نسبة حدوثها التقريبي بين كل ألف ولادة	طريقة التشخيص	نسبة التشخيص
تشوهات أخرى			
* استسقاء المخ	٥ر٠ - ٣	الأشعة الصوتية	أغلبها (بعد الأسبوع العشرون من الحمل)
* الشفاه المنفلجة مع أو بدون انشقاق سقف الحلق .	١ر٤	الأشعة الصوتية	أغلبها وخاصة الحالات الشديدة
* تشوهات القلب	٨	الأشعة الصوتية	الثلث ويشمل الحالات الشديدة
* تشوهات جدار البطن	٢ر٠	الأشعة الصوتية	١٠٠٪ تقريباً
* تشوهات الكليه	٨	الأشعة الصوتية	أغلبها وخاصة الحالات الشديدة
* قصر القامة	٢ر٠	الأشعة الصوتية	أغلبها(بعد الأسبوع العشرون من الحمل)
* القدمك النبوتية	٢ر١	الأشعة الصوتية	أغلبها وخاصة الحالات الشديدة

تحدث معظم التشوهات الكروموزومية إذا كان عدد الكروموزومات يزيد عن (٤٦) كروموزوماً، وأشهر هذه التشوهات يدعى (TRISOMY 21) وهو يعني وجود ثلاثة أجسام مكررة في الكروموزوم (٢١) بدلاً من اثنين، ويؤدي هذا النوع من التشوه إلى إصابة الجنين بمتلازمة داون (DOWN SYNDROME) وهو يسمى كذلك مرض الطفل المنغولي (انظر الشكل (٥-٣). وهناك مرض آخر معروف يحدث نتيجة وجود ثلاثة أجسام مكررة في الكروموزوم (١٨) (TRISOMY 18) وهو في العادة مصحوباً بتشوهات خلقية كثيرة تؤدي إلى موت الطفل بعد ولادته.

وأخيراً (TRIPLOIDY) وهو يعني وجود ثلاثة أجسام مكررة من كل الكروموزومات بدلاً من اثنين ويترتب على ذلك وجود (٦٩) كروموزوماً بدلاً من (٤٦)، ويؤدي هذا المرض إلى حدوث الإجهاض في المراحل المبكرة للحمل.

إن الاختلاف في عدد الأجسام الموجودة في الكروموزوم الثالث والعشرين الذي يحدد جنس الجنين يشكل ثلث التشوهات الكروموزومية الموجودة لدى الأجنة، فبعض الأجنة تعاني من زيادة في عدد أجسام الكروموزوم المشار إليه والبعض الآخر يعاني من نقص في عدد هذه الأجسام، علماً بأنه يوجد لدى الجنين الطبيعي جسمين فقط من هذا الكروموزوم يدعى أحداهما (X) ويدعى الآخر (Y) إذا كان هذا الجنين ذكر أما إذا كان هذا الجنين أنثى فإن كلا الجسمين يدعى (X) أما بالنسبة للجنين الذي يعاني من نقص أو زيادة في عدد هذه الأجسام فهناك عدة حالات أكثرها شيوعاً هو وجود ثلاثة أجسام بدلاً من اثنين، وفي هذه الحالة نجد أن الكروموزوم الثالث والعشرون للجنين مكوناً من ثلاثة أجسام تدعى (XXX) بدلاً من جسمين تدعى (XX) وفي بعض الأحيان يكون هذا الكروموزوم مكوناً من ثلاثة أجسام تدعى (XXY) أو يكون مكوناً من ثلاثة أجسام تدعى (YYX) وبالرغم من أنه يمكن اكتشاف هذه الحالات قبل الولادة، نجد أن الوالدين يجدون صعوبة كبيرة في اتخاذ أهم قرار في حياتهم الزوجية وهو الاستمرار في هذا الحمل أو التخلص منه.

هناك نوع من التشوهات الكروموزومية التي تصيب بعض الأجنة يطلق عليها اسم (MOSAICISM) وهي تعني أن خلايا الجنين مركبة من عناصر مختلفة بعضها طبيعي وبعضها الآخر غير طبيعي، أي أنها مصابة ببعض التشوهات الكروموزومية، وفي هذه الحالة نجد أن الكروموزوم (٢١) مكوناً من ثلاثة أجسام بدلاً من اثنين (TRISOME 21) في بعض خلايا الجنين

وهذا يدل على وجود متلازمة داون (DOWN SYNDROME) بينما نجد أن الكروموزوم نفسه الموجود في بقية الخلايا مكوناً من جسمين فقط، وهذا يدل على أن هذه الخلايا طبيعية ولا يوجد بها صفات أو خصائص متلازمة داون (DOWN SYNDROME).

بناء على ما تقدم نستطيع أن نقول إن الجنين الذي يعاني من الظاهرة المشار إليها أعلاه والتي تدعى (MOSAICISM) قد يكون مصاباً بمتلازمة داون، وقد لا يكون مصاباً بهذا المرض، أو قد تكون به بعض الصفات والخصائص التي تجعله يشبه الطفل المنغولي إلى حد ما أو بعض الصفات التي تجعله قريباً جداً من الطفل السليم، وهذا يعتمد على نسبة الكروموزومات المشوهة من جهة وعلى نسبة الكروموزومات السليمة من جهة أخرى، فإذا كانت الأولى كثيرة والثانية قليلة فإن نسبة الإصابة بهذا المرض تكون عالية أما إذا كانت الثانية كثيرة والأولى قليلة فإن نسبة الإصابة بهذا المرض تكون متدنية علماً بأن شدة الإصابة بمتلازمة داون لدى الجنين الذي يعاني من ظاهرة (MOSAICISM) أقل كثيراً من شدة الإصابة لدى الجنين الذي يوجد في جميع خلايا جسده ثلاثة أجسام مكررة في الكروموزوم الحادي والعشرين (TRISOMY 21).

وأخيراً، يجب أن نشير هنا بأن خلايا الجنين المصاب بظاهرة (MOSAI-CISM) قد تكون موجودة في المشيمة لدى الأطفال الطبيعيين الذين لديهم كروموزومات طبيعية.

إعادة ترتيب الكروموزومات -CHROMOSOMAL REARRANGMENT

يحدث هذا النوع من الترتيب نتيجة حدوث كسر أو تغيير في مواقع أو أعداد الكروموزومات فمثلاً، قد يحدث في بعض الأحيان تبادل بين اثنين من الكروموزومات أي أن كل منهما يحل محل الآخر دون حدوث زيادة أو نقصان في عدد الكروموزومات، يسمى هذا النوع من التبادل -BAL ANCED TRANSLOCATION) أي التبادل المتوازن الذي لا يؤثر في صحة أو سلامة الجنين، وهناك نوع آخر من التبادل يدعى -UNBAL ANCED TRANSLOCATION) أي التبادل غير المتوازن الذي يحدث نتيجة وجود زيادة أو نقصان في عدد الكروموزومات، وهو يؤدي إلى إصابة الجنين بالقصور الذهني.

يرغب معظم الآباء في إنهاء الحمل إذا أخبرهم الطبيب المعالج عن وجود تبادل غير متوازن (UNBALANCED TRANSLOCATION) في كروموزومات الجنين، علماً بأن هذا النوع من التبادل يمكن اكتشافه أثناء دراسة خلايا السائل الأمنيوسي (AMNIOCTIC FLUID) أو أثناء دراسة خلايا الجنين الموجودة في عينة أنسجة المشيمة (CVS) كما أن وجود هذا التبادل يدل على أن الجنين قد يعاني من القصور الذهني.

بالإضافة إلى ما تقدم يجب أن نشير هنا بأنه يجب على الطبيب المعالج فحص كروموزومات الوالدين إذا اكتشف أن الجنين يعاني من التبادل غير المتوازن (UNBALANCED TRANSLOCATION) علماً بأنه إذا وجد

أن أحد الوالدين مصاباً بهذه الظاهرة، فإن هناك احتمالاً كبيراً بأن الطفل قد يكون سليماً ويتمتع بصحة جيدة، أما إذا لم يكن أي من الوالدين مصاباً بالتبادل المشار إليه أعلاه، فإن احتمال إصابة الطفل بأي نوع من التشوهات الخلقية سوف يكون متدنياً، وعلى كل حال فإن قرار الاستمرار أو التخلص من هذا الحمل يقع على عاتق الوالدين.

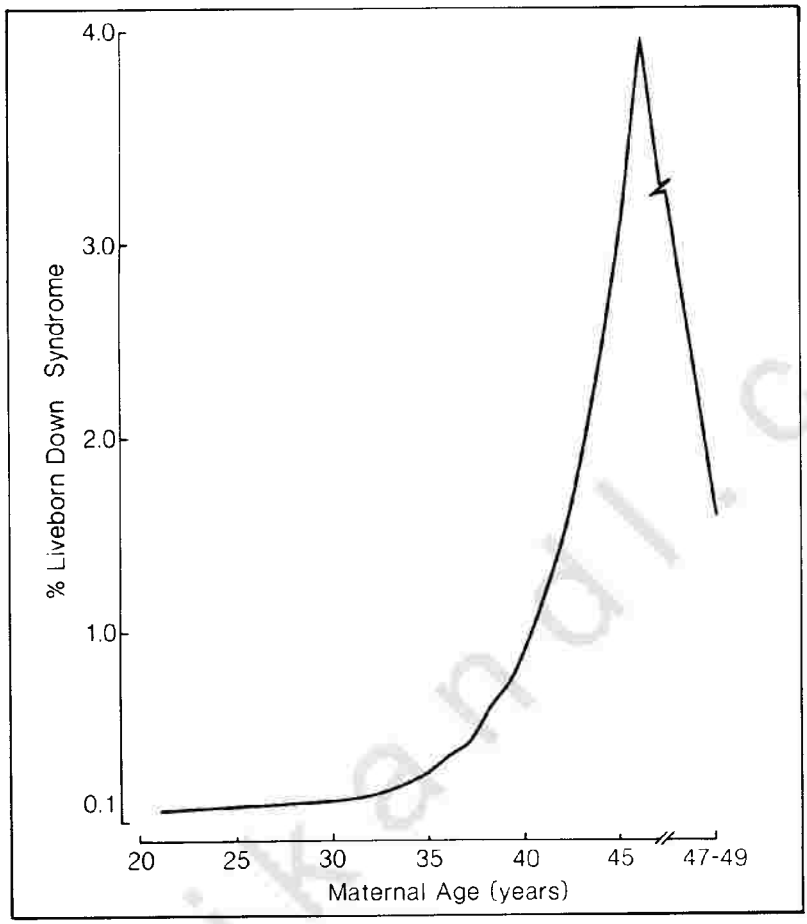
متلازمة داون DWON SYNDROME

كان هذا المرض يدعى في السابق بمرض الطفل المنغولي وهو معروف طبياً باسم (TRISOMY 21) وهو يعني وجود ثلاثة أجسام مكررة من الكروموزوم (٢١) بدلاً من اثنين في جميع خلايا الجنين.

تؤكد الدراسات الطبية أن وجود التشوهات الكروموزومية لدى الأجنة تؤدى إلى موت بعض الأطفال قبل الولادة أو بعدها مباشرة، أما بالنسبة للأطفال الذين لا يموتون من هذا المرض فإنهم يعانون من بعض التشوهات الخلقية.

بالإضافة إلى ما تقدم يجب أن نشير هنا بأن الأطفال المصابون بمتلازمة داون (الطفل المنغولي) يعانون من القصور الذهني، وأن نتائج اختبار الذكاء لديهم (I.Q. TEST) تتراوح بين ٢٥ و ٥٠ علماً بأنه يمكن زيادة هذه النسبة إذا خضع هؤلاء الأطفال إلى برنامج تعليمي خاص.

وأخيراً يجب أن نشير كذلك بأن هؤلاء الأطفال قد يعانون من تشوهات خلقية أخرى مصاحبة للقصور الذهني مثل: التشوهات الخلقية الي تصيب بطينات القلب وهي تحدث بنسبة ٤٠٪ من الأطفال الذين يعانون من هذا المرض.



الشكل ٥ – ٤ ويوضح به الخط البياني الارتفاع المفاجئ في نسبة أو احتمال ولادة طفل منغولي بسبب زيادة عمر الأم عن سن الخامسة والثلاثين .

المعروف طبياً أن البويضات التي تفرزها مبايض الأم أثناء سنوات الحمل والولادة تكون موجودة لدى هذه المرأة منذ أول يوم في حياتها ولكن بصورة بدائية (PRIMITIVE STAGE) وبعد ذلك تبدأ هذه البويضات في الكبر مع مرور الوقت حتى تصل إلى مرحلة الشيخوخة، فإذا حدث حمل في هذه الفترة المتأخرة فهناك احتمال بأن يصاب الجنين ببعض التشوهات الكروموزومية التي تؤدي إلى تشوهات خلقية.

بالرغم من أن احتمال إصابة الجنين بمتلازمة داون (DOWN SYNDROME) يزداد مع زيادة عمر المرأة الحامل إلا أن هذا المرض لا يورث من الأم فقط بل إن ٢٥٪ من الأطفال المصابين بهذا المرض يرثونه من آبائهم.

يوضح الجدول (٥-٢) احتمال إصابة الجنين بمتلازمة داون (الطفل المنغولي) (DOWN SYNDROME) خلال الأعمار المختلفة للأم. كما يوضح العمود الأيسر من هذا الجدول نسبة احتمال ولادة طفل مصاب بهذا المرض أثناء المراحل المختلفة لعمر الأم، ويوضح العمود الأوسط نسبة اكتشافه خلال الأسبوع السادس عشر من الحمل إذا خضعت هذه المرأة لاختبار فحص خلايا السائل الأمنيوسي (amniotic fluid). وأخيراً يوضح العمود الثالث نسبة اكتشاف كل التشوهات الكروموزومية لدى الجنين أثناء فحص السائل المشار إليه أعلاه.

بالإضافة إلى ما تقدم، يجب أن نشير هنا بأن العمود الأيسر في الجدول المشار إليه يوضح أن نسبة احتمال ولادة طفل مصاب بمتلازمة داون (الطفل المنغولي) إذا كان عمر الحامل ٢١ سنة لا يزيد عن طفل واحد لكل ١٦٠٠ طفل مولود، وتزداد هذه النسبة إلى طفل واحد لكل ٤٠ طفل مولود عندما يكون عمر الحامل ٤٠ عاماً.

بناءً على ما تقدم ، فإن النظرة الأولى لهذه الإحصائيات تجعلنا نعتقد أن نسبة الأطفال المصابين بمتلازمة داون (الطفل المنغولي) تزداد كلما ازدادت أعمار أمهاتهم، ولكن الواقع يثبت أن ٣٥٪ من هؤلاء الأطفال لاتزيد أعمار أمهاتهم عن ٣٥ سنة، والسبب في ذلك أن عدد النساء اللاتي ينجبن في سن العشرين والثلاثين أكثر كثيراً من عدد النساء اللاتي ينجبن في سن الأربعين .

الجدول ٥-٢ مخاطر التشوهات الكروموزومية

عمر الأم	أطفال أحياء مصابون بمتلازمة داون (١)	فحص السائل الأمنيوسي (٢)	
		متلازمة داون	كل أمراض عدم توازن الكروموزومات
	واحد في كل :	واحد في كل :	واحد في كل :
٢١	١٦٠٠		
٢٣	١٣٠٠		
٢٥	١٣٠٠		
٢٧	١١٠٠		
		لا تتوفر أرقام من فحص السائل الأمنيوسي	
٢٩	١٠٠٠		
٣١	٩٠٠		
٣٣	٦٠٠		
٣٥	٣٨٠	٢٦٠	١١٠
٣٦	٢٩٠	٢٠٠	٩٥
٣٧	٢٣٠	١٦٠	٨٠
٣٨	١٨٠	١٢٠	٦٥
٣٩	١٤٠	١٠٠	٥٥
٤٠	١١٠	٧٥	٤٥
٤١	٨٠	٦٠	٣٤
٤٢	٦٥	٤٥	٢٧
٤٣	٥٠	٣٥	٢٢
٤٤	٤٠	٣٠	١٩
٤٥	٣٠	٢٠	١٥
٤٦	٢٥	١٧	١٢,٥
٤٩-٤٧	٦٠	٤٥	١٨

المصادر: (١) عمر ٢١-٣٣، هوك وزملائه، ١٩٨٨م. عمر ٣٥ وما فوق، جاردنر وسوذرلاند ١٩٨٨م.

(٢) فيرجسون سميث وبيتس، ١٩٨٤م.

اكتشف الأطباء بعد دراسة بيانات تحاليل خلايا السائل الأمنيوسي لعدد كبير من الحوامل في العمر نفسه أن نسبة الأجنَّة المصابة بمتلازمة داون (الطفل المنغولي) في الأسبوع السادس عشر من الحمل تزيد عن نسبة الأطفال حديثي الولادة بثلاثة أضعاف. وبناءً عليه فإن هؤلاء الأطباء يعتقدون أن سبب هذا الاختلاف هو موت معظم الأجنة المصابة بهذا المرض قبل الولادة، ومن ثمَّ فإن أعدادهم أكثر من أعداد الأطفال حديثي الولادة.

يوضح العمود الأخير لهذا الجدول نسبة اكتشاف التشوهات الكروموزومية لدى الجنين أثناء فحص خلايا السائل الأمنيوسي (AMNI-OCTIC FLUID) وهي تشمل بعض التشوهات الخطيرة مثل مرض (TRI-SOMY 18) وهي تعني وجود ثلاثة أجسام مكررة في الكروموزوم رقم (١٨) كما أنها تشمل بعض التشوهات البسيطة مثل: التشوهات التي تحدث في الكروموزوم رقم (٢٣) وهو الكروموزوم الذي يحدد جنس الجنين، علماً بأن بعض الأطباء يعتقدون أنه من الأفضل عرض نتائج هذه التحاليل على الوالدين لتعريفهم بنسة احتمال إصابة طفلهم بالأمراض المشار إليها أعلاه.

المعروف طبياً أن نسبة إصابة الجنين بمتلازمة داون (الطفل المنغولي) تزداد كلما ازداد عمر الأم، والمعروف كذلك أن هذه النسبة تزداد إذا سبق أن أنجبت هذه المرأة طفلاً مصاباً بهذا المرض، علماً بأن احتمال إصابة الطفل الثاني بهذا المرض إذا كان عمر الأم أقل من ٣٥ سنة تصل إلى طفل واحد لكل ٢٠٠ طفل مولود، والنسبة نفسها تنطبق على معظم التشوهات

الكروموزومية الأخرى، ولكنها تتضاعف إذا اكان عمر الأم أكثر من ٣٥ سنة.

بالإضافة إلى ما تقدم هناك نوع نادر من هذا المرض يدعى (TRANS-LOCATION DOWN - SYNDROME) وهو مرض وراثي يوجد لدى بعض العوائل. وبما أن هذا المرض نادر الحدوث فإننا لن نتطرق إلى الحديث عنه، ولكن الشيء الذي يجب أن نشير إليه بالنسبة إلى هذا المرض هو أهمية إجراء بعض التحاليل للوالدين لمعرفة فيما إذا كانا يعانيان من مشكلة التبادل بين الكروموزومات التي تؤدي إلى إصابة أطفالهما بهذا المرض.

تشوهات الكروموزوم الذي يحدد جنس الجنين (الكروموزومات الجنسية)

حيث إن تشوهات الكروموزوم الثالث والعشرين الذي يحدد جنس الجنين، تشكل ثلث التشوهات الكروموزومية المعروفة، وبما أن هذه التشوهات ليست واضحة كما أن نسبة الإعاقة للجنين المصاب بهذه التشوهات ليست معروفة، لذا يجد الوالدان صعوبة كبيرة عندما يريدون اتخاذ أهم قرار في حياتهم الزوجية، وهو الاستمرار في هذا الحمل أو التخلص منه.

بالإضافة إلى ما تقدم يجب أن نشير هنا بأن معرفة العلماء عن هذا النوع من التشوهات حتى نهاية الستينيات كان يعتمد اعتماداً كلياً على الأعراض التي تظهر على المريض مثل: القصور الذهني والتصرفات الشاذة، ولكن هذه الأعراض لا تظهر إلا على الأشخاص الذين يعانون من تشوهات

كروموزومية شديدة، أما الأشخاص الذين يعانون من تشوهات كروموزومية بسيطة فإنه يلاحظ أن هذه الأعراض لا تظهر عليهم، كما أن تصرفاتهم تكون طبيعية ولا يمكن التفريق بينها وبين تصرفات الأشخاص الطبيعيين الذين لا يوجد لديهم أي نوع من التشوهات الكروموزومية.

بناءً على ذلك بدأ الأطباء بفحص عدد كبير من الأطفال حديثي الولادة واتضح لهم أن نسبة الأطفال المصابين بهذا النوع من التشوهات الكروموزومية تصل إلى طفل واحد لكل ٤٠٠ طفل مولود، كما اتضح لهم أن معظم هؤلاء الأطفال يعيشون حياة طبيعية مثل بقية الأطفال الأصحاء.

بدأ العلماء في منتصف الستينيات بعمل مسح شامل لكروموزومات الأطفال حديثي الولادة، واستمر هذا المسح لمدة عشر سنوات لمعرفة تأثير التشوهات الكروموزومية في نمو هؤلاء الأطفال، وبناء عليه تم تحديد ٣٠٧ أطفال مصابون بهذه التشوهات، وبعد ذلك تم إجراء سبع دراسات لبعض الولادات المتعاقبة في كل من الولايات المتحدة وكندا والدنمارك وسكوتلندا واتضح من هذه الدراسات أن معظم حالات التشوه تنحصر في وجود إناث لديهم ثلاثة أجسام بدلاً من اثنين في الكروموزوم الثالث والعشرون، أما الذكور فإنه يوجد لديهم أما زيادة جسم X(XXY) أو زيادة جسم Y(XYY) علماً بأن نسبة هذه التشوهات تصل إلى طفل واحد من بين كل ١٠٠٠ طفل مولود.

أما بالنسة للذكور الذين لديهم ثلاثة أجسام متكررة في الكروموزوم الثالث والعشرون، فهناك حالتان: تدعى الأولى متلازمة كلاين فلتر

(KLEINFELTER SYNDROME) أو (47XXY) وهذا يعني وجـــود جسمين من نوع X في الكروموزوم المشار إليه أعلاه بدلاً من واحد ويلاحظ أن هذا النوع من الذكور تنطبق عليه الصفات التالية :

١- نقص بسيط في الذكاء وصعوبة في التعلم .

٢- لا ينجب ويبلغ في مرحلة متأخرة من العمر .

٣- طويل القامة بالنسبة للشخص المتوسط .

بالإضافة إلى ما تقدم يجب أن نشير هنا بأن الإناث اللاتي لديهن ثلاثة أجسام متكررة في الكروموزوم الثالث والعشرون الذي يحدد جنس الجنين يكونون أطول من الإناث المتوسطي القامة، ولا يصلن إلى مرحلة البلوغ إلا في مرحلة متأخرة نسبياً من العمر، ويطلق عليهن اصطلاح علمي يسمى (47 XXX) علماً بأن نسبة الذكاء لدى ٧٠٪ من هؤلاء الإناث طبيعية، أما بقية الإناث فإن نسبة الذكاء لديهن تقع في الحد الفاصل بين القصور الذهني والذكاء الطبيعي وفي بعض الأحيان يعاني بعضهن من قصور ذهني واضح .

أما الحالة الثانية فإنها تدعى (XYY SYNDROME) وهي تعني وجود جسمين Y ، ويمكن وصف هذا النوع من الذكور في النقاط التالية :

١- طويل القامة .

٢- لديه المقدرة على الإنجاب .

٣- ذكاء طبيعي .

٤- تصرفات طبيعية وفي بعض الأحيان تصرفات عدوانية .

لاحظ العلماء عندما اكتشفوا هذه الحالة أن عدداً كبيراً من السجناء يعانون من المرض المشار إليه أعلاه (XYY SYNDROME) واستنتجوا من ذلك أن الأشخا ص الذين يعانون من هذا المرض عدوانيون وأن تصرفاتهم الغريبة تؤدي إلى دخولهم السجن، ولكن الدراسات المكثفة أثبتت أن معظم الأشخاص الذين يعانون من هذا المرض ليسوا عدوانيين كما أن تصرفاتهم طبيعية.

هناك نوع من التشوهات الكروموزومية يدعى متلازمة ترنر (TURNER SYNDROME) وهو يعني وجود جسم واحد X بدلاً من اثنين في الكروموزوم الثالث والعشرون الذي يحدد جنس الجنين، علماً بأن هذا التشوه يصيب الإناث فقط دون الذكور، ويطلق عليه اسم (45X) ونسبة حدوثه هو طفلة واحدة من بين خمسة آلاف طفلة مولودة، وهذه النسبة تزداد في المراحل المبكرة للحمل، ومعظم الأمهات يجهضن إذا كان الجنين يعاني من هذه المشكلة، ويمكن اكتشاف هذه الحالة قبل الولادة بواسطة جهاز الأشعة الصوتية، وذلك عند رؤية إحدى العلامات التالية:

١- تضخم في الأنسجة الموجودة حول الرقبة.

٢- تجمع للسوائل في بعض الأنسجة.

٣- انخفاض في كمية السائل الأمنيوسي.

٤- تأخر في نمو الجنين.

معظم الأطفال المصابين بهذا المرض لا يعيشون حتى يوم الولادة، ولكن إذا كان تأثير هذا المرض ليس قوياً وهذا يمكن معرفته إذا كان تضخم الأنسجة

حول الرقبة ليس كبيراً، فإن هناك احتمالاً بأن هذا التضخم سوف يزول بالتدريج أثناء الحمل، مما يزيد من فرصة هذا الجنين في الحياة حتى نهاية الحمل علماً بأنه يمكن ملاحظة هذه العلامات بواسطة جهاز الأشعة الصوتية، وفي هذه الحالة يجب فحص كروموزومات الجنين الذي سوف يثبت أحد الاحتمالات التالية:

أ- إذا كان الجنين يعاني من متلازمة ترنر (TURNER SYN-DROME).

ب- إذا كانت خلايا الجنين طبيعية.

جـ- إذا كان الجنين يعاني من تشوهات خلقية أخرى.

يمكن وصف الطفلة المصابة بمتلازمة ترنر (TURNER SYN-DROME) في النقاط التالية:

١- طبقة زائد من الجلد بجانب الرقبة.

٢- عيوب خلقية في القلب والكلى.

٣- ذكاء طبيعي.

٤- بعض الصعوبة في أنواع معينة من التعليم.

٥- قصيرة القامه.

٦- عدم إفراز بويضات من المبيض، ومن ثَّم فهي غير قادرة على الإنجاب.

تشوهات الجهاز العصبي NEURAL TUBE DEFECTS (NTD)

بالرغم من أن تشوهات الجهاز العصبي لدى الجنين لها علاقة قوية بالوراثة إلا أن كيفية التوارث لهذا النوع من التشوهات ليس معروفاً حتى الآن، ولكن الشيء المعروف أن هناك أسباباً كثيرة لهذا التشوه مثل عدد الجينات والتأثيرات الخارجية، علماً بأن بعض الدراسات تشير بأنه يمكن أن يكون من أحد أسباب هذا النوع من التشوهات هو حصول الحامل على نسبة منخفضة من الفيتامينات في مراحل الحمل الحرجة، أي مرحلة تكوين الجنين ولكن هذا الافتراض لم تثبت صحته حتى الآن.

التشوهات المشار إليها أعلاه تختلف من بلد لآخر، فنسبة إصابة الأطفال في شمال أيرلندا تصل إلى طفل واحد لكل مائة وعشرين طفلاً مولوداً، بينما نجد أن هذه النسبة تصل إلى طفل واحد لكل خمسمائة طفل مولود في كل من الولايات المتحدة وأستراليا، وأخيراً تصل هذه النسبة إلى طفل واحد لكل ألف طفل مولود في اليابان، علماً بأن هذه النسبة ترتفع إلى طفل واحد لكل ٣٠ طفل مولود إذا سبق أن أنجبت الأم طفلاً مصاباً بهذا التشوه، والنسبة نفسها تنطبق على أطفال الوالدين المصابين بهذا المرض، ويلاحظ في كلتا الحالتين أن نسبة إصابة الطفل بأحد المرضين اللذان يطلق عليهم (انشطار العمود الفقري SPINA BIFIDA) أو (ANENCEPHALY) وهو يعني غياب أجزاء من المخ تصبح متساوية، وأخيراً يجب أن نشير هنا بأن إصابة الطفل بتشوهات الجهاز العصبي لا علاقة له بعمر الأم.

يوجد نوعين رئيسيين من الأمراض التي تصيب الأطفال الذين يعانون من تشوهات الجهاز العصبي يطلق على الأول اسم (ANENCEPHALY)

وهو يعني عدم اكتمال المخ والجمجمة، ويدعى الثاني (SPINA BIFIDA) وهو يعني انشطار العمود الفقري، علماً بأن معظم الأطفال المصابين بمرض (ANENCEPHALY) يموتون بعد الولادة مباشرة، لأن معظم أجزاء المخ غير موجودة، أما بالنسبة للأطفال المصابين بمرض (SPINA BIFIDA) فإن مسألة الموت أو الحياة بالنسبة لهم تعتمد على حجم الانشطار وموقعه ونسبة التلف في المخ والحبل الشوكي، فإذا كان الانشطار صغيراً وموجوداً في أسفل العمود الفقري ومغطى بطبقة من الجلد، فإن هناك احتمالاً بأن الطفل لن يواجه مشكلات كثيرة، ولكن ساقيه قد تكون ضعيفتان والإحساس فيهما متدني أما إذا انبعج الحبل الشوكي، والأغشية المحاطة به من فتحة الانشطار فإنه في هذه الحالة يكون موجوداً في داخل كيس يظهر ملتصقاً على ظهر الطفل، وفي معظم الأحيان يحدث تمزق لهذا الكيس أثناء الولادة وبما أن الأعصاب المتصلة بالأجزاء السفلى للجسم تمر من خلال المنطقة التي يوجد فيها الانشطار المشار إليه أعلاه، فإنه إذا حدث تلف لهذه الأعصاب فإن احتمال إصابة الطفل بالشلل وعدم المقدرة على التحكم بالمثانة وحركة الأمعاء تصبح كبيرة.

بالإضافة إلى ما تقدم، يجب أن نشير هنا بأن الأطفال المصابين بمرض انشطار العمود الفقري (SPINA BIFIDA) قد يعانون من وجود تجمع سوائل في المخ (HYDROCEPHALY) لأن هذا المرض يمنع انسياب السائل في المخ، ويترتب على ذلك حدوث نوع من القصور الذهني، ويمكن تفادي هذه المشكلة بعمل تصريف لهذه السوائل، علماً بأن بعض الأطفال الذين يعانون من هذا المرض لا يعيشون كثيراً، أما الذين يعيشون

لأن إصابتهم ليست خطيرة، فإنه يمكن إجراء عملية جراحية لهم بقفل المنطقة التي يوجد بها الانشطار لحمايتها من الالتهابات، ولكن للأسف لا تستطيع هذه العملية الجراحية ترميم التشوه الذي أصاب الجهاز العصبي، ومن ثم فإنه لا يستطيع أداء عمله على الوجه الصحيح.

اختبار مرض انشطار العمود الفقري

أول اختبار قام به الأطباء لمعرفة فيما إذا كان الجنين يعاني من مرض انشطار العمود الفقري، هو فحص السائل الأمنيوسي لمعرفة فيما إذا كان يوجد في هذا السائل مادة تدعى ALPHA - FETOPROTEIN(AFP) الموجودة لدى ٩٨٪ من الأجنة المصابة بهذا المرض، علماً بأن هذه المادة موجودة في العادة لدى الأطفال قبل الولادة في كل من السائل الأمنيوسي والدورة الدموية وسائل الحبل الشوكي، وترتفع نسبة هذه المادة إلى أقصى حد في الأسبوع الثالث عشر من الحمل، وبعد ذلك تبدأ هذه المادة بالتناقص حتى الأسبوع الأربعين من الحمل، فإذا كان هناك فتحة في الجلد الموجود على العمود الفقري، فإن مادة (AFP)تتجه نحو السائل الأمنيوسي ودم الأم، وتزداد عن المعدل الطبيعي، وبناءً عليه فإن فحص هذه المادة أصبح روتينياً لجميع النساء اللاتي يخضعن لاختبار السائل الأمنيوسي خلال النصف الأول من الحمل، وفي بعض المراكز يتم فحص دم جميع الحوامل للتأكد من عدم ارتفاع نسبة مادة (AFP) ، وسوف نلقي الضوء على هذا الموضوع في الفصل التاسع من هذا الكتاب.

بالإضافة إلى ما تقدم، هناك اختبار آخر يمكن إجراؤه لمعرفة وجود

انشطار العمـوم الفـقـري للجنين، وهو فـحص أنزيم يدعى (ACETYL CHOLINESTERASE) الموجود في السائل الأمنيوسي، فإذا كانت نسبة هذا الأنزيم مرتفعة أيضاً، فإن ذلك يؤكد احتمال إصابة الجنين بالانشطار المشار إليه أعلاه. هذا ويبقى أن نذكر بأن فحص عينة المشيمة (CVS) لا يمكن بواسطته تشخيص تشوهات الجهاز العصبي.

تشخيص تشوهات الجهاز العصبي (NTD) بالأشعة الصوتية

حتى وقت قريب كان معظم الأمهات يخضعن لفحص السائل الأمنيوسي إذا كان تاريخهم الطبي يدل على أن أطفالهن يعانون من انشطار العمود الفقري (SPINABIFIDA) أو إذا كانوا يعانون من عدم اكتمال المخ (ANENCEPHALY) أو إذا كان لديهن نسبة مرتفعة من مادة (ALPHA - FETOPROTEIN) ، أما في الوقت الحالي وبعد التطور الكبير في أجهزة الأشعة الصوتية، فإن هؤلاء النسوة لا يخضعن لهذه الفحوص، لأن هذه الأشعة تستطيع اكتشاف ٩٥٪ من حالات انشطار العمود الفقري وجميع الحالات التي يكون فيها الجنين مصاباً بمرض (ANENCEPHALY) ، علماً بأن الأم التي سبق أن أنجبت طفلاً يعاني من انشطار العمود الفقري قد تنجب طفلاً يعاني من مرض (ANENCEPHALY) بنسبة ١,٥٪ كما أنها قد تنجب طفلاً يعاني من انشطار العمود الفقري بالنسبة نفسها، ويمكن اكتشاف كلتا الحالتين بواسطة جهاز الأشعة الصوتية، فإذا ظهر على شاشة هذا الجهاز بأن كلاً من العمود الفقري والرأس في حالة طبيعية فإن نسبة احتمال إصابة الجنين سوف تقل كثيراً، أي أنهاسوف تصل إلى طفل واحد من بين كل ١٣٠٠ طفل مولود.

إذا كان الطبيب المعالج متدرباً تدريباً عالياً على استعمال جهاز الأشعة الصوتية، واستطاع مشاهدة الرأس والعمود الفقري بوضوح، فإنه في هذه الحالة لا يحتاج إلى إجراء فحص تحليل خلايا الجنين الموجودة في السائل الأمنيوسي، ويمكن التأكد من ذلك بفحص دم الأم للتأكد من عدم ارتفاع نسبة مادة (AFP).

بالإضافة إلى ما تقدم يجب أن نشير هنا بأن بعض الأمهات اللاتي لم يسبق لهن إنجاب طفلاً يعاني من انشطار العمود الفقري، قد يواجهن هذه المشكلة إذا كان أحد الأقرباء يعاني من هذا المرض، أو إذا كانت الأم تعاني من مرض الصرع (EPILEPSY) ومضطره إلى استعمال بعض الأدوية للسيطرة عليه، علماً بأن نسبة إصابة الجنين بهذا المرض بالنسبة للحالتين المشار إليهما أعلاه تصل إلى واحد في المائة، وحيث إن استعمال جهاز الأشعة الصوتية لاكتشاف هذا المرض قد يخطئ بنسبة واحد إلى خمسة آلاف، لذا وجد الأطباء أن أفضل طريقة للتأكد من وجود هذا المرض لدى الحالتين المشار إليهما أعلاه، هو استخدام جهاز الأشعة الصوتية وفحص مادة ALPHA - FETOPROTEIN (AFP) الموجودة في دم الأم إن أمكن ذلك.

استشارة المتخصصين في علم الوراثة

بالرغم من أنه يمكن إجراء الاستشارة المشار إليها على عدة مستويات نجد أن معظم الأمهات يستشرن أخصائي النساء والولادة عن الاختبارات التي يمكن لهن إجراؤها قبل الولادة، ويستطيع هذا الطبيب شرح المخاطر التي قد

تواجه الجنين إذا كانت الأم متقدمة نسبياً في العمر، أو إذا كانت هناك عوامل أخرى تؤدي إلى هذه المخاطر، كما أنه يستطيع إبلاغها عن الاختبارات المتوافرة لديه لاكتشاف بعض الأمراض الناتجة عن التشوهات الجينية.

بالإضافة إلى ما تقدم تقوم بعض المراكز الطبية بتقديم محاضرات للأمهات عن الأمراض المشار إليها، وعن الفحوص التي يمكن إجراؤها قبل الولادة لاكتشاف هذه الأمراض، وأخيراً يجب أن نشير هنا بأنه يجب تقديم معلومات شفهية أو كتابية عن هذه الأمراض إلى هؤلاء الأمهات من قبل الطبيب المعالج أو من قبل أحد المتخصصين.

تستغرق المحاضرات المشار إليها أعلاه ما بين نصف ساعة وساعة كاملة علماً بأن معظم المستفيدين من هذه المحاضرات يكونون من فئة الأشخاص المتقدمين في العمر نسبياً.

بالإضافة إلى ما تقدم يجب أن نشير هنا إلى أن هذه المحاضرات تحتوي على المعلومات الموضحة أدناه:

١- التشوهات الكروموزومية.

٢- الفرق بين اختبار (AMNIOCENTESIS) واختبار (CVS) ونسبة احتمال الإجهاض الناتج عن إجراء هذه الاختبارات.

٣- نسبة احتمال إنجاب طفل منغولي (DOWN SYNDROME)

٤- جميع الاحتمالات والمخاطر التي تواجه الحامل لمساعدتها على

حرية الاختيار، أي الاستمرار في الحمل أو التخلص منه.

٥- توضيح بعض الأفكار الخاطئة عند بعض الناس الذين يعتقدون أن المرأة التي تتمتع بصحة جيدة لا تنجب طفلاً مشوهاً، أو أنه إذا حدث نزيف في بداية الحمل فإنه لا يجوز إجراء هذه الفحوصات.

بالإضافة إلى ما تقدم يجب على المتخصص في علم الجينات عندما يقوم بتقديم نصائحه إلى الأمهات القيام بالخطوات التالية:

١- تسجيل التاريخ المرضي للوالدين، لمعرفة ما إذا كانا يحملان بعض الأمراض الوراثية التي تؤثر في طفلهما، ومعرفة ما إذا كان أحد الوالدين أو كلاهما يعاني أو يعانيان من وجود تشوه جيني نادر الحدوث.

٢- معرفة جميع الأمراض التي يعانيها أقرباء الوالدين مثل الآباء والأمهات والإخوان والأخوات وأبناء وبنات كل من الأخ والأخت.

٣- معرفة فيما إذا حدث إجهاض للأم، وأسباب هذا الإجهاض، واسم الطبيب الذي أشرف على العلاج وعنوانه للاتصال به للحصول على بعض المعلومات التفصيلية عن المريض.

بناءً على ما تقدم يستطيع المتخصص تقدير نسبة احتمال إصابة الطفل بمرض وراثي معين، ومدى شدة الإعاقة التي سوف تصيبه من تلك الأمراض المتوارثة.

المناقشات المشار إليها أعلاه سوف تزيل جميع المخاوف الناتجة عن تأثير استعمال الأدوية من قبل الحامل، علماً بأنه لا توجد حالياً أدلة تثبت أن

الأدوية التي يكثر استعمالها حالياً من قبل معظم الناس تؤدي إلى تشوهات خلقية للجنين.

بالإضافة إلى ما تقدم، يجب أن نشير هنا بأن النساء اللاتي واجهن مشكلة العقم يرفضن إجراء الاختبارات المشار إليها؛ خوفاً من احتمال فقدان الأجنة الموجودة في أرحامهن، بينما نجد أن بعض الحوامل يرفضن بشدة إنجاب أطفال مشوهين، ومن ثمَّ فإنهن لا يترددن في إجراء هذه الاختبارات أثناء الحمل للتأكد من عدم وجود هذه التشوهات.

وأخيراً، يجب أن نشير هنا بأن معظم النساء يقررن إنهاء الحمل إذا اتضح لديهن أن الأجنة اللاتي في أرحامهن تعاني من متلازمة داون أو الطفل المنغولي (DOWN SYNDROME) كما يجب أن نشير كذلك بأنه يجب توضيح سلبيات وإيجابيات هذه الاختبارات لجميع الحوامل لمساعدتهم على اتخاذ القرار المناسب لهن.

إذا قررت الحامل أن تخضع لفحص عينة من السائل الأمنيوسي (AM-NIOCENTESIS) فإنها تستطيع (إذا أرادت) إنهاء الحمل ما بين الأسبوع الثامن عشر والأسبوع العشرين بواسطة الطلق الصناعي (الطلق المحرض) علماً بأن بعض المراكز تفضل التخلص من الجنين جراحياً بتوسيع عنق الرحم وبعد ذلك تبدأ عملية تفريغ الرحم، للتخلص من بقايا الجنين العالقة به، وذلك إذا أثبتت نتيجة فحص خلايا الجنين وجود مشكلة ما لديه.

يطلب الطبيب من الحامل إجراء اختبار (AMNIOCENTESIS) واختبار (CVS) في الحالات الموضحة أدناه.

١- إذا كان الحد الأدني لعمر الحامل يتراوح بين ٣٥ و ٣٧ سنة ويحتسب هذا العمر إما عند إجراء الاختبارات المشار إليها أو عند تاريخ الولادة المتوقع، علماً بأنه يؤخذ في الاعتبار عند إجراء هذه الاختبارات الإمكانات المتاحة، ورأي المتخصصين في هذا الموضوع.

٢- إذا كان التاريخ الطبي للوالدين يدل على أنه يوجد لديهما طفل يعاني من بعض التشوهات الكروموزومية.

٣- إذا كانت الحامل قد عانت من الإجهاض ثلاث مرات أو أكثر.

٤- إذا كان الفحص بجهاز الأشعة الصوتية يدل على أن الجنين يعاني من بعض التشوهات الكروموزومية، أو إذا وجد الطبيب المعالج أثناء الفحص المشار إليه أعلاه بعض التشوهات الخلقية في بعض أجزاء الجنين، أو إذا لاحظ بعض التأخر في نموه، أو نقص في السائل الأمنيوسي.

٥- إذا دلت الفحوص البيوكيميائية على وجود نسبة مرتفعة من مادة ALPHA - FETOPROTEIN (AFP) في دم الحامل (انظر الفصل التاسع من هذا الكتاب.

٦- إذا سبق أن أنجبت طفلاً يعاني من ظاهرة (SPINA BIFIDA) (انشطار العمود الفقري)

٧- إذا كان الوالدين يعانيان من التشوه الجيني المنفرد (SINGLE GENE DISORDER) الذي يؤدي إلى مرض الهزال العضلي (MUSCULAR DYSTROPHY) أو مرض (HAEMOPHILIA) (عدم تخثر الدم) أو من مرض (THALASSAEMIA) .

obeikandl.com